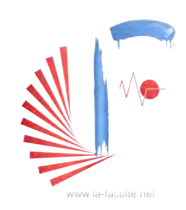
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







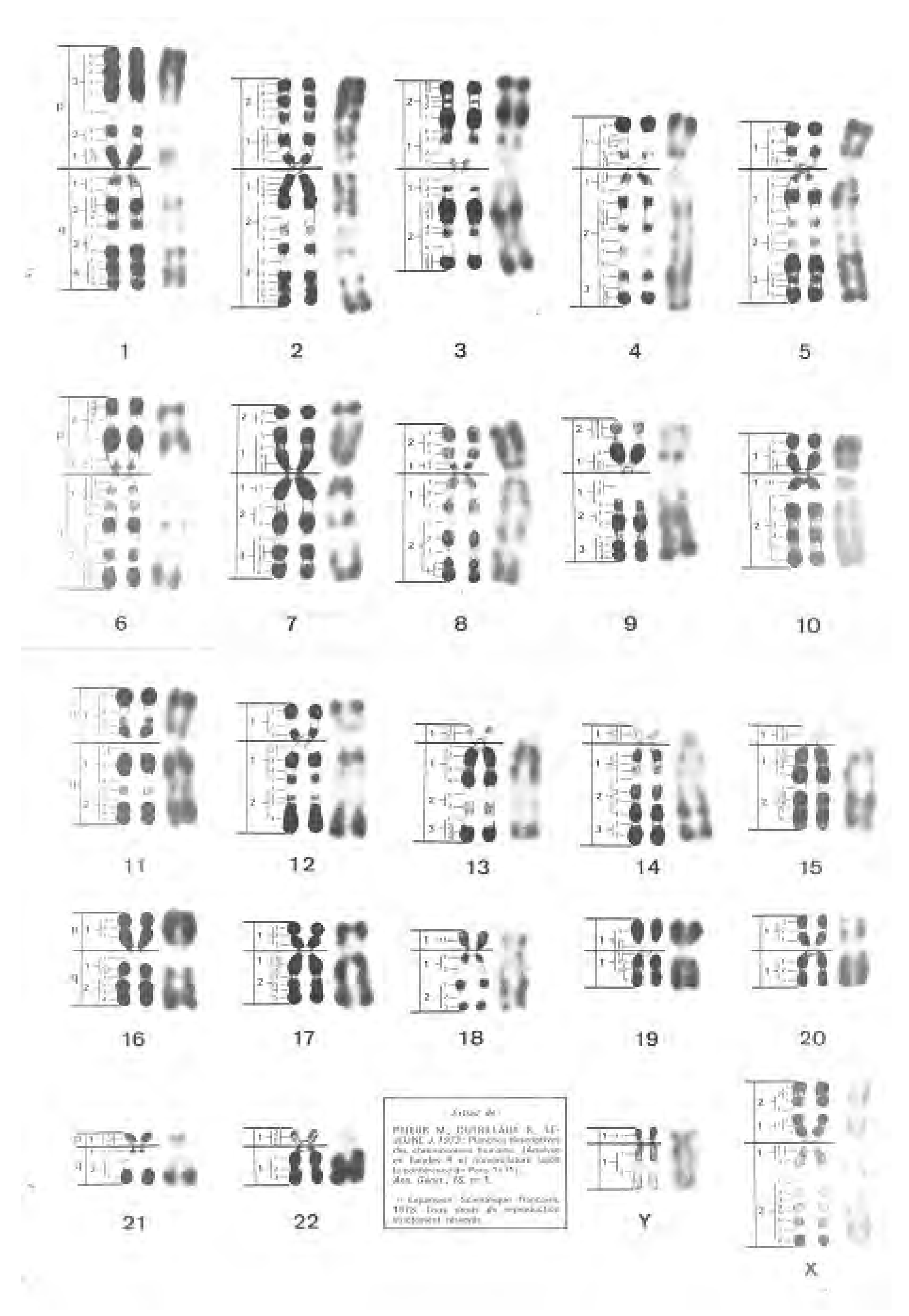






CYTOGENETIQUE

EXERCICES



Ci-joint la planche descriptive des chromosomes humains selon Dutrillaux et Lejeune (1973):

A. Une simple coloration des chromosomes a été réalisée

B. On a réalisé une technique de dénaturation thermique suivie d'une coloration au Giemsa

C. Son analyse permet de mettre en évidence des mutations géniques

D. Cette technique permet de détecter des anomalies de nombre et/ou de structure

E. Il s'agit d'une dénaturation enzymatique

- Réponse exacte : BD

Commentaire
REPONSE A et B :
Une simple coloration au **Giemsa** ne permet pas de visualiser des bandes sur les chromosomes.
Ce caryotype est obtenu après technique de dénaturation thermique **(Bandes R)**

REPONSE C et D :
L'analyse du caryotype permet de détecter des anomalies de nombre et/ou de structure mais ne permet pas de mettre en évidence des mutations géniques.

REPONSE E
Il ne s'agit pas d'un caryotype en **Bandes G**

Pour réaliser un caryotype :

A. différents types de prélèvements peuvent être utilisés (sang, fibroblastes, moelle osseuse…)

B. on peut utiliser des agents mitogènes pour stimuler la croissance cellulaire.

C. l'étude des chromosomes se fait directement après la culture cellulaire.

D. la durée de culture est toujours de 72 heures.

E. on utilise un poison du fuseau pour faire éclater la membrane cytoplasmique

Réponse exacte : **AB**

Commentaire

REPONSE A
On peut réaliser un caryotype à partir de différents prélèvements tissulaires

REPONSE B :
L'adjonction d'agents mitogènes permet de sélectionner la croissance d'une catégorie de cellules pendant le temps de culture.

REPONSE C :
Il est nécessaire de réaliser un choc hypotonique afin d'éclater les membranes cytoplasmiques et de séparer les chromosomes avant l'étape de dénaturation qui permettra de les analyser.

REPONSE D :
Le temps de culture est variable en fonction du prélèvement et/ou de la pathologie

REPONSE E :
Le poison du fuseau (colchicine ou sulfate de vinblastine) est utilisé pour bloquer les cellules en métaphase.

Parmi les situations suivantes, indiquez celles qui constituent une indication de réalisation d'un caryotype ?

A. Il doit être réalisé chez un couple après deux fausses couches spontanées ou un antécédent d'une mort in-utéro inexpliquée.

B. Il doit être réalisé chez les parents d'un enfant porteur d'une anomalie chromosomique

C. Enfant de 10 ans avec un diagnostic de leucémie aiguë lymphoblastique

D. Femme de 25 ans dont le frère est porteur d'une trisomie 21 libre et régulière désirant une grossesse

E. Il est réalisé lorsqu'il existe une infertilité chez un couple

- Réponse exacte : ABCE

  Commentaire :
  1. Les indications du caryotype humain en pathologie constitutionnelle sont :

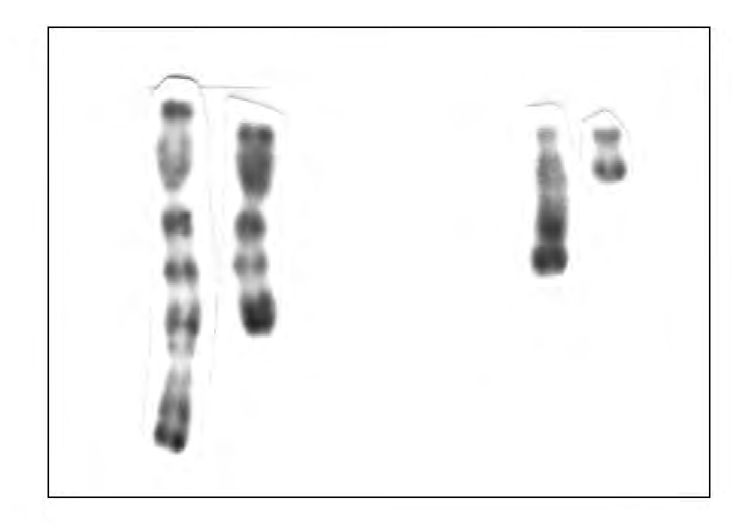
  1.1 en PRENATAL
  - présence de signes d'appel échographiques foetaux
  - antécédents d'anomalies chromosomiques chez un premier enfant
  - femme à risque accru de trisomie 21 (âge maternel > 38 ans, résultat du triple test supérieur au seuil du dépistage sérique
  - présence d'une anomalie chromosomique connue chez l'un des parents

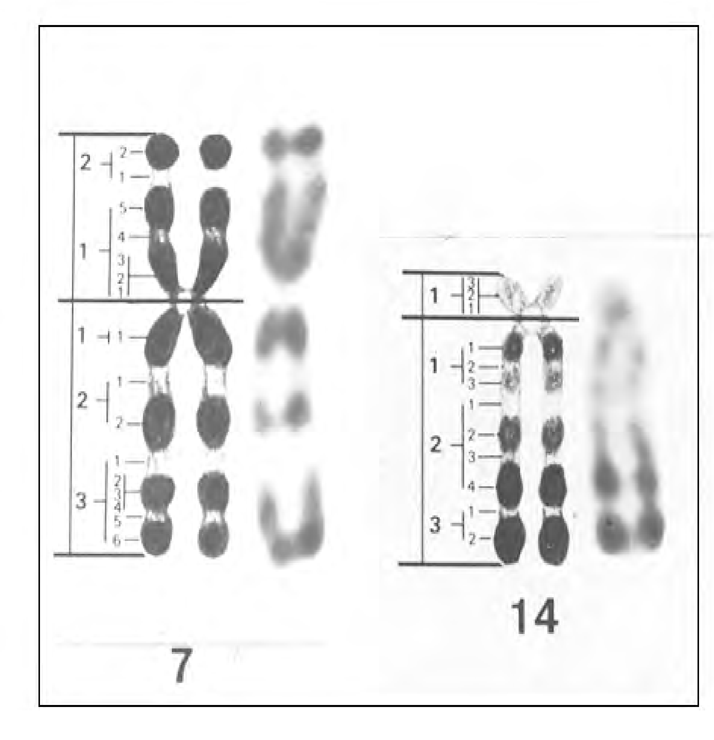
  1.2 en POSTNATAL
  - à la naissance : tableau clinique évocateur d'une des principales anomalies chromosomiques rencontrées en pathologie humaine (trisomie 21, 18, 13 ou certaines anomalies de structure (5p-) ….) et de façon générale pour tout syndrome polymalformatif
  - de l'enfance à l'adolescence : retard mental, troubles du comportement, retard des acquisitions psycho-motrices, retard de croissance, troubles pubertaires…
  - à l'âge adulte : infertilité, stérilité, fausses couches spontanées à répétition, parents d'enfants porteurs d'anomalies chromosomiques, enquête familiale.

  2. Les indications du caryotype humain en pathologie acquise sont :
  - HEMOPATHIES MALIGNES de l'enfant et de l'adulte
  (leucémies aiguës et chroniques)
  -TUMEURS SOLIDES

  Commentaire réponse E : Il faut éliminer en premier une cause locale.

Voici une anomalie chromosomique et la planche descriptive des 2 chromosomes impliqués :





A. Il s’agit d’une translocation entre un chromosome 7 et un chromosome 14.

B. Le point de cassure sur le chromosome 7 est situé sur la portion « q » du chromosome.

C. Le point de cassure sur le chromosome 14 est situé en 14 q 11

D. Il est impossible de préciser les bandes chromosomiques impliquées dans cette translocation.

E. Le point de cassure sur le chromosome 7 est situé en 7

Réponse exacte : ABC

Commentaire

Il s’agit d’une translocation réciproque équilibrée entre le chromosome 7 et le chromosome 14. La formule chromosomique est :

46, XY, t(7 ;14)(q36 ;q11) (cette formule chromosomique est établie à partir de la nomenclature internationale)

A propos du caryotype ci-dessous, quels sont les items exacts ?

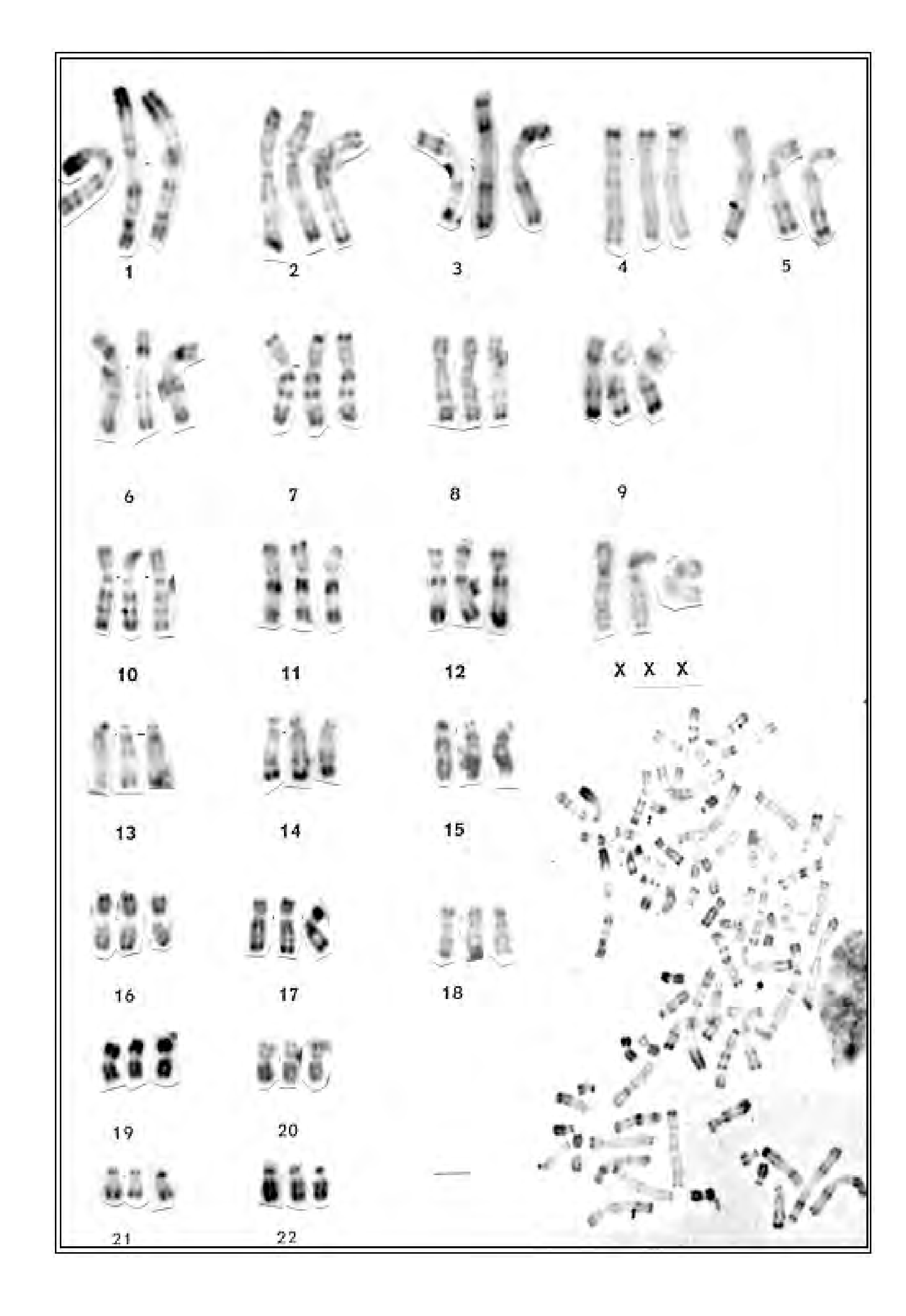
A. Il s'agit d'une trisomie 21.

B. Il s'agit d'un caryotype en bandes C.

C Il s'agit d'une polyploïdie qui peut être responsable d'une fausse couche spontanée.

D La formule chromosomique est : 46, XXX.

E. Il s'agit d'une triploïdie.



- Réponse exacte : CE

  Commentaire :
  Ce caryotype est un caryotype réalisé en bandes R
  On observe une anomalie de nombre (polyploïdie) : présence d'une triploïdie 69,XXX
  Les triploïdies sont responsables de fausses couches spontanées.

Concernant les aneuploïdies et les polyploïdies constitutionnelles, quels sont les items exacts?

A. Les sujets présentant un caryotype avec une monosomie homogène, impliquant la totalité d'un chromosome ne sont jamais viables.

B. Les sujets porteurs d'aneuploïdies des gonosomes (par exemple 45, X ou 47,XXY) ou de trisomie 21 sont viables à long terme.

C. Les trisomies dites « libres » sont consécutives à l'existence de translocations robertsoniennes équilibrées chez la mère ou le père.

D. La plupart des monosomies X aboutissent à des fausses couches spontanées.

E. Les polyploïdies ne sont jamais viables à long terme

Réponse exacte : **BDE**

Commentaire :

- REPONSE A et B :
A l'exception de la monosomie X (Syndrome de Turner) et d'exceptionnelles monosomies autosomiques en mosaïque, les sujets atteints de monosomie ne sont jamais viables.
Pour les trisomies, un nouveau né peut être porteur d'une trisomie d'un chromosome sexuel ou d'un chromosome 13, 18 ou 21 .

- REPONSE C :
Les trisomies libres sont issues d'accidents survenus par non disjonction des chromosomes lors de la première ou de la deuxième division méïotique mais ne sont pas consécutives à l'existence de translocations équilibrées chez un des parents.

- REPONSE D :
La monosomies X est caractérisée par une forte sélection de la conception à la naissance (fausses couches ou mort fœtale in utéro). La fréquence à la naissance n'est que de 0,4 pour 1000.

- REPONSE E :
Les polyploïdies constitutionnelles (3n ou 4n dans l'espèce humaine) ne sont jamais viables à long terme

Quels sont les items exacts concernant les deux métaphases (A et B) suivantes?





A. La métaphase A est réalisée par la technique en bandes R et la métaphase B est réalisée par la technique en bandes G.

B. Pour la métaphase A, un choc hypotonique a été réalisé alors que pour la métaphase B aucun choc hypotonique n'a été réalisé.

C. Ces deux métaphases sont caractérisées par une aneuploïdie.

D. La métaphase A est à 47 chromosomes

E. Sur la métaphase B, un chromosome 21 est entouré de rouge : Après analyse de la métaphase B, vous pouvez conclure que le chromosome 21 est en double exemplaire.

Réponse exacte : CD

Commentaire :

- REPONSE A :

Les deux métaphases présentées ont été réalisées par la technique des **bandes R**. Pour différencier les deux techniques de dénaturation en **bandes G** et en bandes R, il suffit de regarder les télomères des chromosomes. Les télomères dénaturés en bandes R apparaissent bien colorés, ce qui est le cas sur les deux métaphases. Les télomères dénaturés en bandes G apparaissent clairs.

- REPONSE B :

La réalisation d'un **choc hypotonique** est indispensable pour éclater les membranes cellulaires et disperser les chromosomes quelque soit la technique de dénaturation. Le choc a donc été réalisé pour les deux métaphases.

- REPONSE C et D:

La première étape de l'analyse d'une métaphase est le dénombrement des chromosomes.

Sur la métaphase A et sur la métaphase B, on compte 47 chromosomes. Il s'agit donc **d'anomalies de nombre**.

- REPONSE E :

On identifie 3 chromosomes 21 sur cette métaphase. La formule chromosomique est : 47,XY, +21

Parmi les anomalies chromosomiques de structure énumérées ci-dessous, quelles sont celles qui correspondent à un état déséquilibré du génome ?

A les inversions
B les duplications
C les isochromosomes
D les délétions
E les chromosomes en anneau

- Réponse exacte : **BCDE**

  Commentaire :
  - REPONSE EXACTE : BCDE
  Une perte ou un gain de matériel chromosomique se traduit par un état déséquilibré

En ce qui concerne l'anomalie de structure qui vous est présentée comme exemple sur ce caryotype partiel, quels sont les items exacts ?

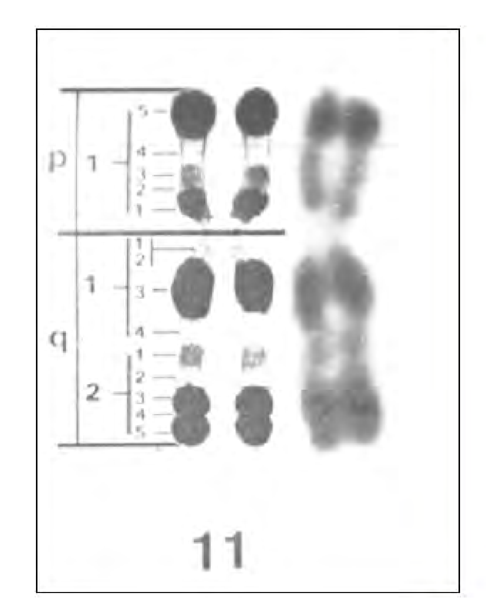
A. Il s'agit d'une anomalie déséquilibrée.

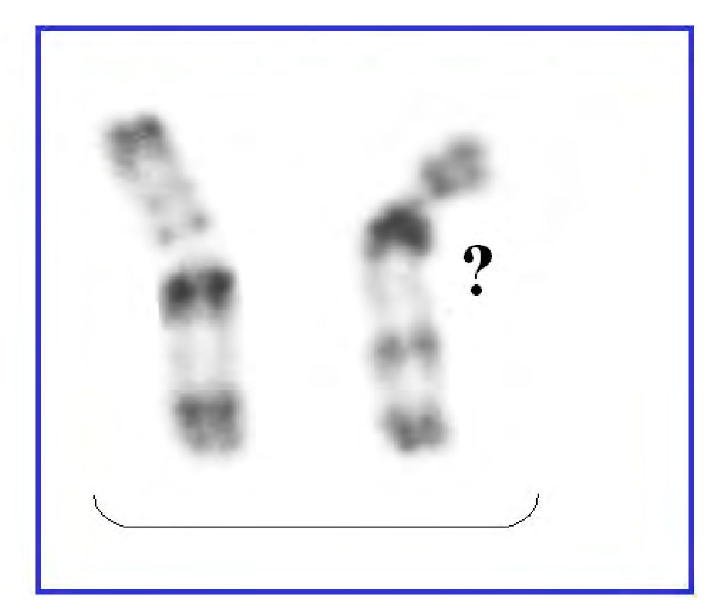
B. Cette anomalie de structure ne concerne qu'un seul chromosome

C. Dans une inversion péricentrique, les points de cassure sont situés de part et d'autre du centromère, c'est le cas sur l'iconographie présentée.

D. Elles peuvent être transmises à la descendance sans conséquence phénotypique.

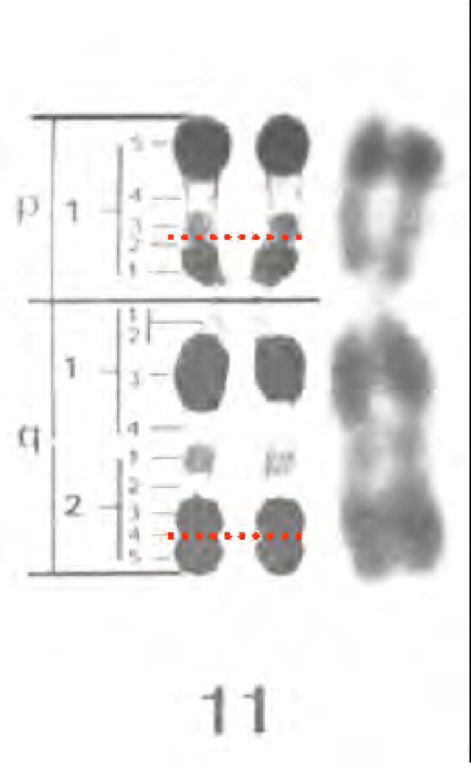
E. A la méïose, il y a formation d'une boucle d'inversion qui peut être à l'origine de gamètes déséquilibrés

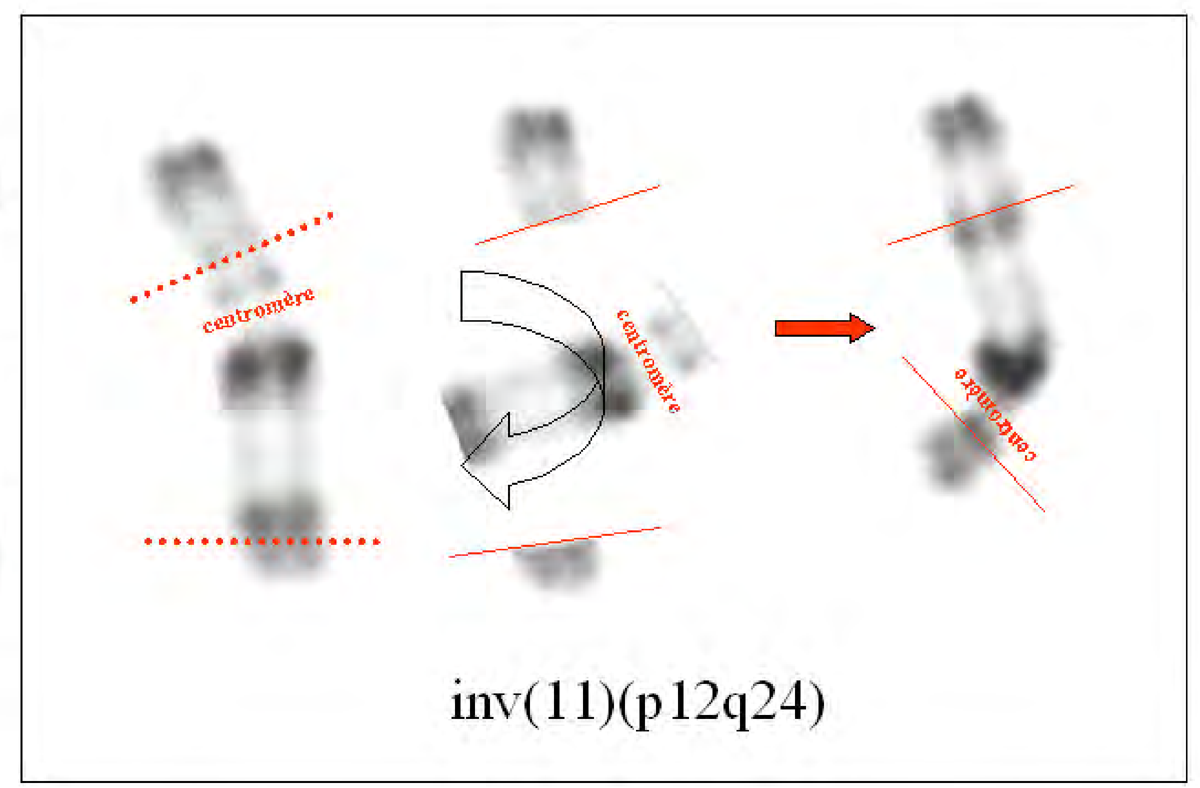




Réponse exacte : BCDE

Commentaire:
Il s'agit d'une **anomalie de structure** : **inversion** péricentrique du chromosome 11





Un jeune couple a eu trois avortements spontanés précoces. L’examen cytogénétique révèle chez le mari une anomalie de structure équilibrée autosomique. Laquelle ou lesquelles parmi les anomalies suivantes vous attendez-vous à trouver chez cet homme ?

A une inversion
B une délétion
C un chromosome en anneau
D une translocation réciproque
E une duplication

- Réponse exacte : **AD**

  Commentaire:
  Cet homme étant normal, il ne peut s'agir que d'une anomalie de structure équilibrée.
-

Un couple au phénotype normal vient consulter pour des avortements spontanés précoces. Le caryotype est effectué chez les deux partenaires. Il révèle une anomalie chez l'un d'entre eux. Il peut s'agir de :

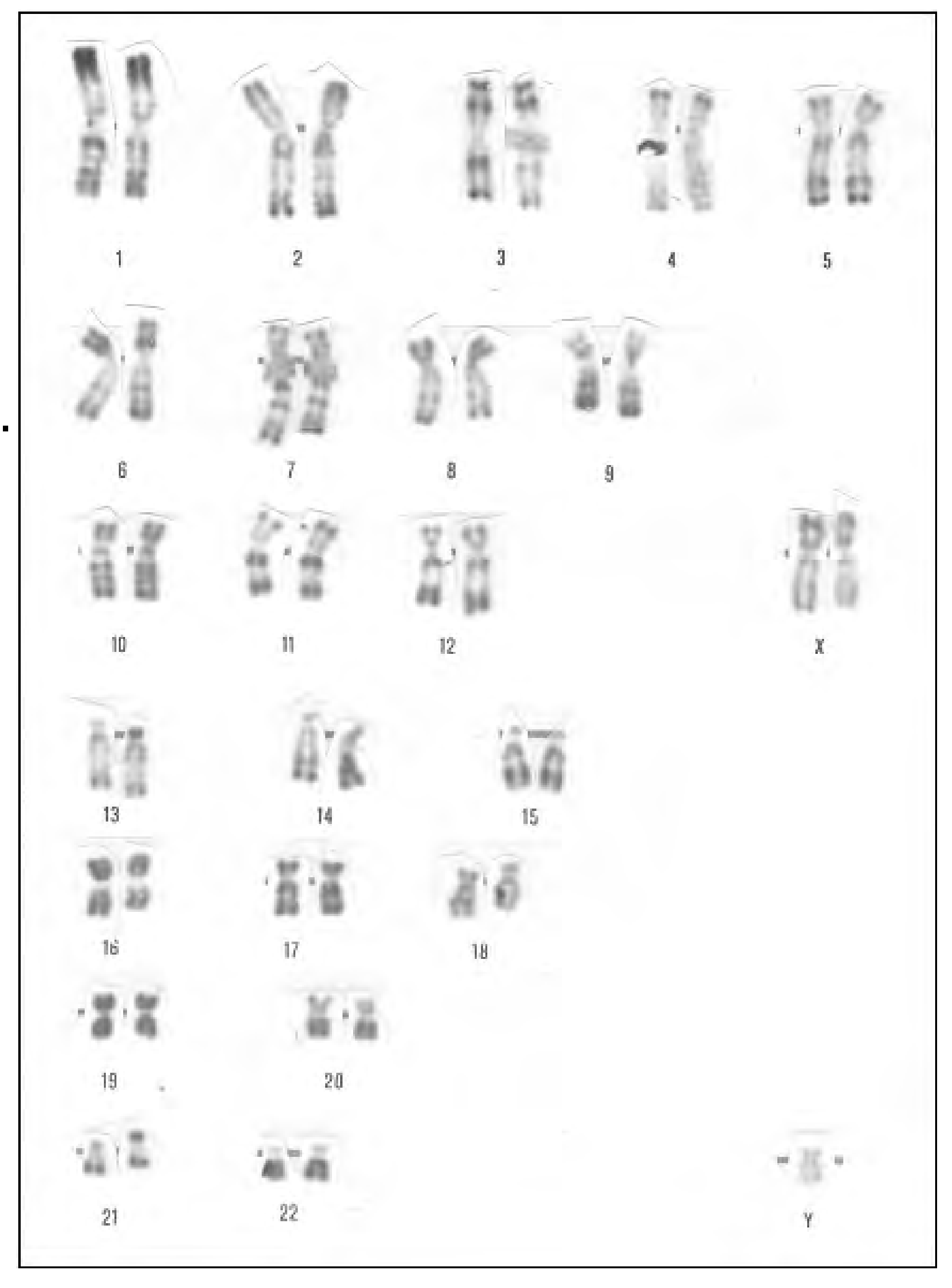
A une translocation équilibrée

B une inversion péricentrique

C une trisomie autosomique

D l'anomalie présentée sur ce caryotype

E un syndrome de Turner



Réponse exacte : **AB**

Commentaire

- REPONSE D :
La formule chromosomique est 47, XXY : il s’agit d’un syndrome de Klinefelter. Ces patients sont stériles

- REPONSE E :
Ces patientes sont stériles

Une translocation réciproque est découverte chez un couple : elle est portée par le mari, il s'agit d'une translocation entre le bras long d'un chromosome 10 et le bras long d'un chromosome 14 (idéogramme partiel ci-joint). On vous donne les points de cassure suivants :
- chromosome 10 remanié : cassure entre les segments d et e
- chromosome 14 remanié : cassure entre les segments i et j

La fécondation d'un ovule normal par l'un des spermatozoïdes du mari peut aboutir à la formation :

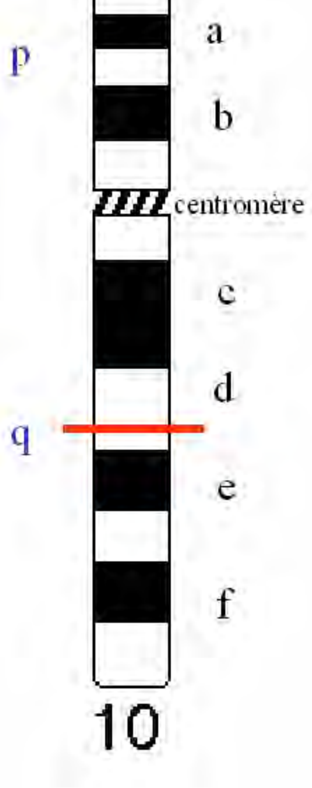
A. d'un zygote porteur d'une translocation chromosomique équilibrée comme son père

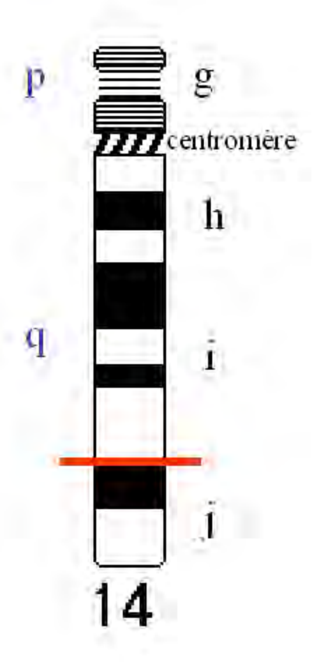
B. d'un zygote porteur d'une trisomie e f et d'une monosomie j

C. d'un zygote porteur d'une trisomie j et d'une monosomie ef

D. d'un zygote porteur d'une trisomie abcd et d'une monosomie ghi

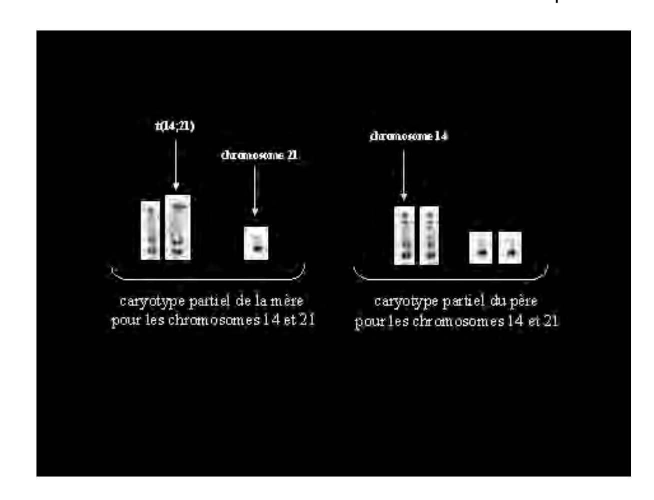
E. d'un zygote porteur d'une trisomie ghi et d'une monosomie abcd

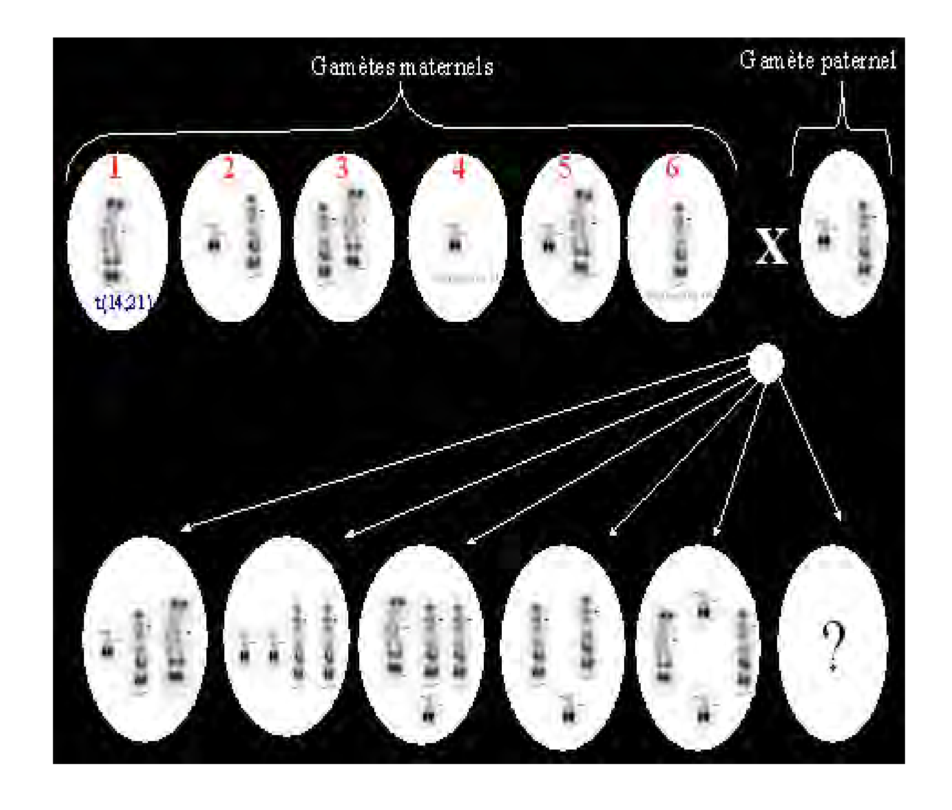




Réponse **ABC**

Une femme est porteuse d'une translocation équilibrée entre le chromosome 14 et le chromosome 21. Son époux a un caryotype normal : 46,XY.
Les résultats des caryotypes partiels de la mère et du père vous sont présentés ci dessous (schéma 1).
Un schéma de ségrégation méïotique est également réalisé (schéma 2).





A. 1 et 2 représentent des gamètes équilibrés

B. 3, 4, 5 et 6 représentent des gamètes équilibrés

C. le gamète 1 est porteur d'une translocation

D. dans le gamète 5, il existe du matériel du chromosome 21 en 2 exemplaires

E. le gamète 6 aboutira à un zygote normal

- Réponse exacte : **ACD**

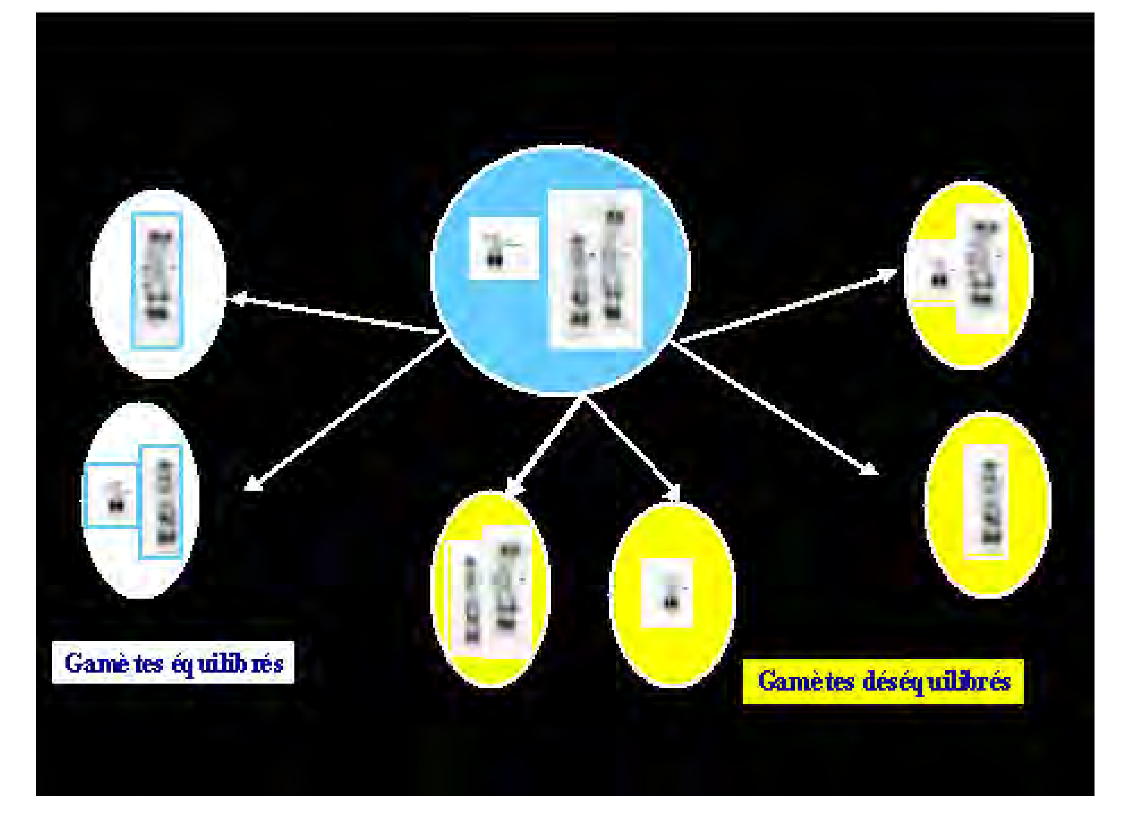
Suite du QCM précédent

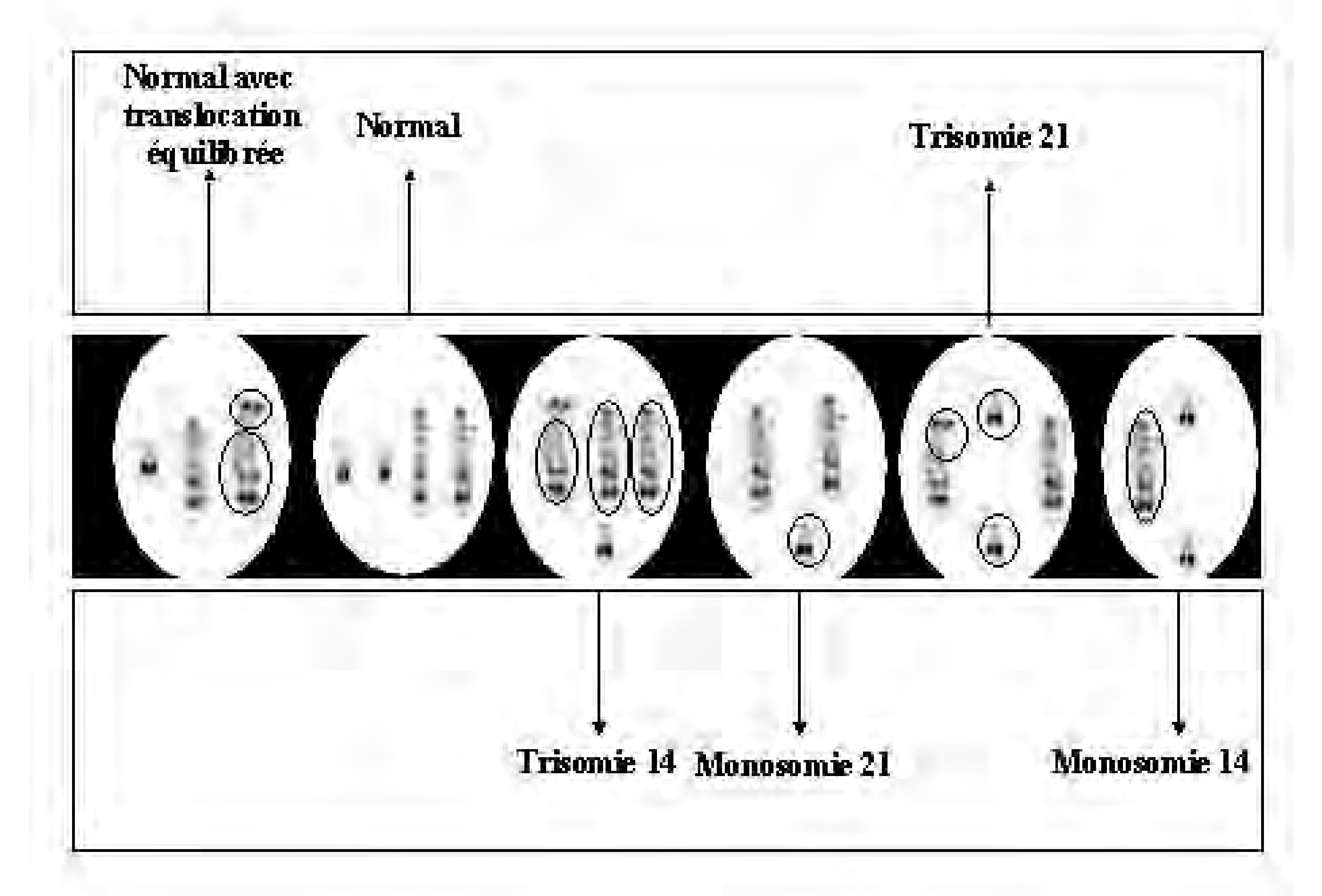
A la fécondation, quels différents types de zygotes peuvent être obtenus ?

A. Zygote trisomique 14
B. Zygote normal
C. Zygote trisomique 21
D. Zygote monosomique 21
E. représentation schématique manquante correspond à un zygote viable

- Réponse exacte : ABCD

Commentaire commun :
La représentation schématique manquante correspond à une monosomie 14.




Normal avec translocation équilibrée
Normal
Trisomie 21
Trisomie 14
Monosomie 21
Monosomie 14

Suite du QCM précédent :

A la naissance, quel peut être le caryotype de l’enfant ?

A. 46, XY, rob(14; 21)(q10; q10), + 21

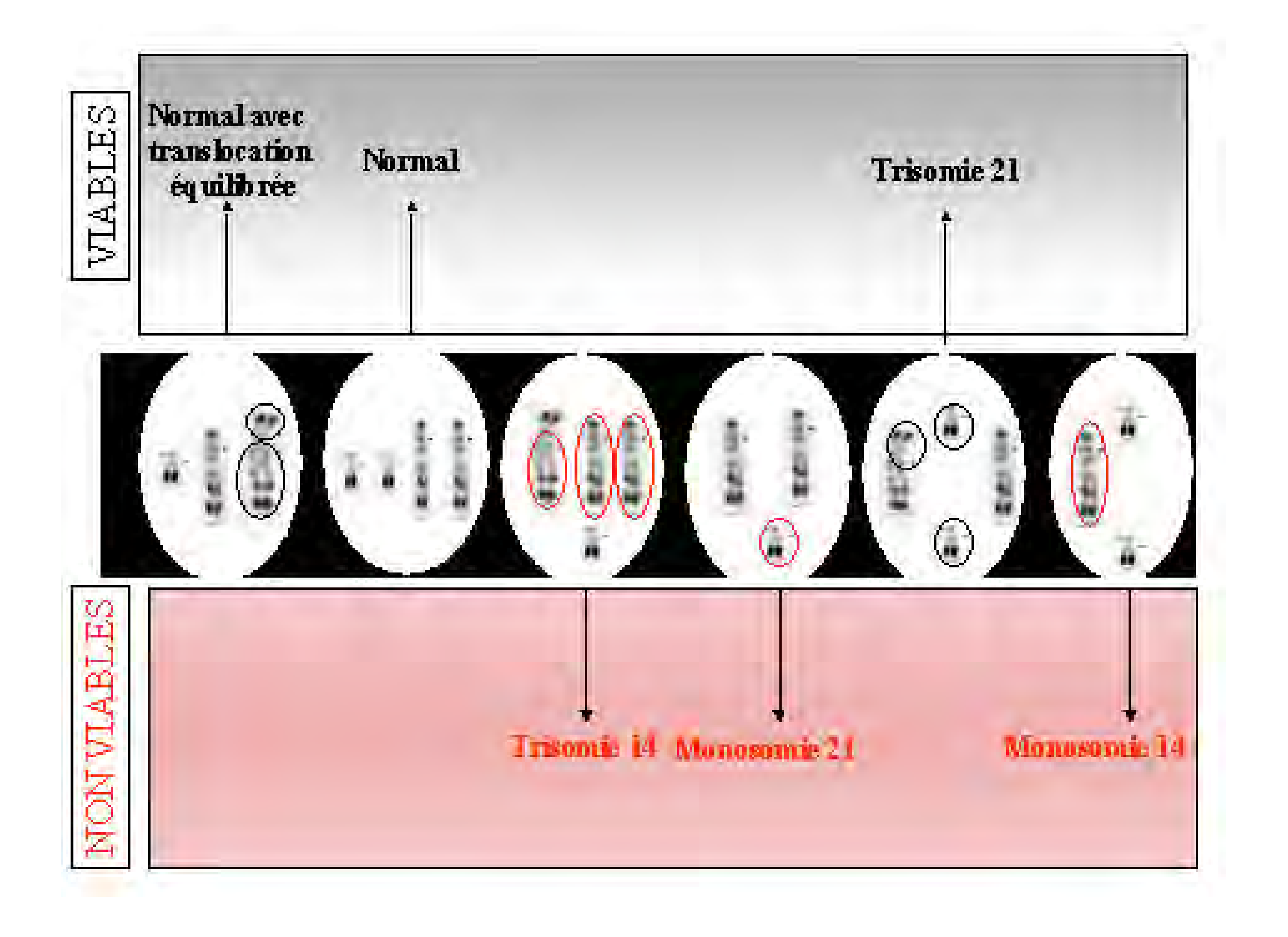
B. Zygote normal

C. 45, XX, rob(14; 21)(q10; q10)

D. 47, XY, + 14

E. 45, XX, - 21

- Réponse exacte : **ABC**



Le caryotype d'un nouveau-né dysmorphique est réalisé. Quels sont les items exacts concernant cette anomalie ?

A Elle est toujours héritée

B Le couple peut avoir des enfants normaux

C Le couple peut présenter des fausses couches spontanées à répétition

D Le couple ne peut avoir que des enfants trisomiques 21 si un des parents est porteur de la même anomalie

E Cette anomalie survient après un accident méïotique

